

**С.В. Голубева¹, Т.В. Полякова¹,
Н.В. Румянцева², Т.В. Самсонова³**

УЗ «Витебский областной диагностический центр»¹, г. Витебск

ГУ «Белорусская медицинская академия последипломного образования»², г. Минск

УЗ «Витебский городской клинический родильный дом №2»³, г. Витебск

Синдром блоха-сульцбергера; неонатальная инфекция кожи: общность фенотипа в неонатальном периоде, возможности дифференциальной диагностики

Введение

Синдром Блоха-Сульцбергера относится к группе наследственно детерминированных заболеваний под общим названием «Генодерматозы». Для этой группы патогномичным признаком является поражение кожи и ее производных: волос, зубов, ногтей, потовых и сальных желез. Большинство генодерматозов, в том числе синдром Блоха-Сульцбергера, манифестируют в неонатальном периоде признаками поражения кожи, что на клиническом уровне выглядит как инфекционный дерматит. Кожные проявления при синдроме Блоха-Сульцбергера наиболее схожи с неонатальной инфекцией кожи. В этой связи возникает необходимость дифференцировать наследственный синдром Блоха-Сульцбергера с инфекционным поражением кожи новорожденного генетически не детерминированным. Это продиктовано различиями мер лечебного воздействия, тактикой обследования, наблюдения, прогнозирования отдаленных клинических проявлений и генетических рисков.

Краткий обзор литературы. Впервые синдром Блоха-Сульцбергера описал Garrd в 1906 году. В литературе встречается под следующими названиями: Синдром Блоха-Сименса недержания пигмента; синдром Блоха-Сульцбергера; линейный меланобластоз кожи; пигментный дерматоз тип Сименса-Блоха. (1,3)

Этиология синдрома: мутации генов, картированных на X хромосоме, в спорадических случаях - локус Xp11.21 (1), в семейных - локус Xq28 (3,5); редко транслокации между X хромосомой и аутосомой с вовлечением заинтересованных локусов; и делеции короткого плеча X хромосомы. (5) Тип наследования – X-сцепленный доминантный, летальный для лиц мужского пола. (1,3,5) Распределение генотипов рассчитывается по законам менделевского наследования (1,3,5): 25% - больных женского пола, 25% - здоровых женского пола, 25% - здоровых мужского пола, 25% - внутриутробная гибель плодов мужского пола. Таким образом, больными рождаются только девочки с вероятностью 50%. Мальчики рождаются здоровыми. В литературе описаны случаи синдрома Блоха-Сульцбергера у лиц мужского пола с хромосомным набором 47,XXY (нормальный мужской кариотип 46,XY), когда в кариотипе присутствовала дополнительная X хромосома, «обеспечивающая» жизнеспособность индивидуума. (5) Таким образом, соотношение полов выглядит следующим образом – М больше 0 : 1 Ж. (1) Данные о частоте не уточнены. В мировой литературе описано более 700 случаев. (1)

Основные диагностические критерии (фенотипическое ядро): типичные кожные изменения; алопеция; аномалии зубов. (1,3)

Клиническая характеристика. Эритематозно-везикулезная сыпь при рождении или в первые две недели жизни, т.е. в неонатальном периоде. Элементы сыпи располагаются линейно (по линиям Блашко) на сгибательных поверхностях конечностей и туловище, имеют сливной характер, выглядят как везикулы и (или) пустулы без отслоения эпидермиса. В постнеонатальном периоде элементы трансформируются в «бородавчатую» сыпь (ограниченный гиперкератоз), которая в свою очередь сменяется стадией гипопигментации пораженных участков, затем стадией гиперпигментации в виде полосок и брызг и, в более старшем возрасте, - стадией линейной атрофии кожи. (1-5) В патологический процесс вовлекаются и производные кожи. Манифестация этих проявлений происходит в младенческом и детском возрасте. К ним относятся: частичная или полная алопеция – 38% (3); гипотрихоз волосистой части головы, редкие ресницы и брови; реже дистрофия ногтей – 7% (3); аномалии зубов включают олигодонтию, коническую дистрофию зубов; аномалии зрения встречаются у каждого третьего пациента (4) в виде микрофтальмии (чаще асимметричной), атрофии зрительных нервов, ретинопатии, катаракты, псевдоглиомы, ретролентарной фиброплазии; в 33% случаев имеются неврологические проявления (3,4), такие как – судорожный синдром, спастическая пара-

плегия; умственная отсталость наблюдается в 16% случаев (3) или у каждого шестого пациента. (4) В описаниях клинических проявлений отмечались: аномалии скелета (сколиоз, расщепление тел позвонков, косолапость, деформации черепа), отставание в росте, деформация ушных раковин, гемиатрофия. Типична микроскопическая картина кожных проявлений: интраэпидимальные пузыри с эозинофильными клетками. В гематологических показателях – эозинофилия до 40 %. (1,3,5)

Описание случаев. Мы представляем три случая синдрома Блоха-Сульцбергера (у двоих новорожденных и одного младенца) с клиническим диагнозом в периоде новорожденности – «неонатальная инфекция кожи».

Случай 1. Пробанд – девочка, родилась в срок с массой 3000 г., ростом 48 см. Из родильного дома с диагнозом: «неонатальная инфекция кожных покровов» переведена в детскую больницу, обследована на внутриутробные инфекции методом ИФА (результат - отрицательный) и бактериологически (результат – отрицательный). Пролечена (антибактериальная терапия). В 3,5 месяца повторно госпитализирована с тяжелой пневмонией, бронхоспазмом, поражением кожи – сыпь в виде плотных булл без отслоения эпидермиса с преобразованием их частично в гиперкератоз, частично в гиперпигментированные участки. Генетиком впервые проконсультирована в возрасте 4-х месяцев. Клинические проявления: на конечностях и туловище полосы гиперпигментации с линейной атрофией кожи по линиям Блашко, гиперкератоз в области ногтевой пластинки второго пальца левой стопы. Результаты УЗИ сердца, головного мозга, органов брюшной полости без патологии. В анализе крови - ускорение СОЭ, эозинофилия (25%). На первом году жизни отмечена задержка моторного развития, участки гиперпигментации без признаков гиперкератоза. При осмотре в возрасте одного года и трех лет физическое, психомоторное развитие удовлетворительное. Фенотип: гипотрихоз, очаговая алопеция, асимметрия глазных щелей, косоглазие, позднее прорезывание зубов, олигодонтия, один из зубов конусовидный, на туловище и конечностях участки гиперпигментации в виде брызг и полосок, чередующиеся с линейной атрофией и гипопигментацией кожи. Офтальмологические данные: микрофтальм (ОД), катаракта, ретролентарная фиброплазия.

Случай 2. Пробанд – девочка, родилась в срок с массой 3910 г., ростом 53 см. Инфекционный анамнез а акушерских данных отсутствовал. В раннем неонатальном периоде везикулопустулезная сыпь на конечностях и туловище сливного характера. Соматических и неврологических нарушений выявлено не было. Клинический диагноз – неонатальная инфекция кожных покровов. Обследована на внутриутробные инфекции методом ИФА (результат - отрицательный) и бактериологически (результат – отрицательный). Пролечена (антибактериальная терапия). Без эффекта от лечения переведена в детскую больницу с тем же диагнозом. Впервые проконсультирована генетиком на 20 день жизни. Фенотип: в неонатальном периоде линейные эритематозно-везикулезные высыпания на конечностях и туловище сливного характера, УЗИ головного мозга без патологии, в клиническом анализе крови эозинофилия 18%; в двухмесячном возрасте – эозинофилия 33%, на коже полосы гиперпигментации, бородавчатая сыпь (ограниченный гиперкератоз); в возрасте одного года – ништагм, микрофтальм слева, участки гиперпигментации в виде полосок и брызг, умеренная задержка моторного развития; в двухлетнем возрасте – олигодонтия, гипотрихоз волосистой части головы, ретинопатия, линейная атрофия кожи с участками гипопигментации и гиперпигментации в виде полосок и брызг.

Случай 3. Пробанд – девочка, родилась в срок с массой 2930г., ростом 50 см. Инфекционный анамнез в акушерских данных отсутствовал. Из родильного дома с диагнозом: «неонатальная инфекция кожных покровов» переведена в детскую больницу, обследована на внутриутробные инфекции методом ИФА (результат - отрицательный) и бактериологически (результат – отрицательный). Пролечена (антибактериальная терапия). Соматических, неврологических отклонений зарегистрировано не было. Впервые генетиком проконсультирована в возрасте четырех недель. Фенотип: линейная эритематозно-везикулезная сыпь с элементами кератинизации (бородавчатой сыпи) и гиперпигментации в области конечностей и туловища, эозинофилия 34%. Психомоторное развитие без особенностей. Наблюдение продолжается.

Выводы. Таким образом, анализ представленных случаев демонстрирует возможность дифференцирования двух схожих по клиническим проявления в неонатальном периоде, но разным по этиологии, течению, лечению и прогнозу состояний – синдрома Блоха-Сульцбергера и неонаталь-

ной инфекции кожи на основании основных и дополнительных клинических признаков. Основные: женский пол, типичность расположения сыпи (линейно), стадийность кожных проявлений, обширность поражения, стойкая эозинофилия (высокие значения), отсутствие эффекта от антибактериальной терапии. Дополнительные: отсутствие инфекционного анамнеза (как правило), отрицательные лабораторные тесты в отношении инфекций (как правило), соматическое благополучие в неонатальном периоде.

Важность дифференциальной диагностики продиктована различным алгоритмом обследования, лечения, наблюдения пациентов и находится в рамках совместных усилий неонатологов, генетиков и дерматологов в неонатальном периоде.

Литература

1. Buyse L-M. *Birth Defects Encyclopedia*. – Dover Medical Building, Dover, MA 02-30., U.S.A., 1990.
2. Celia Moss, John Savin. *Dermatology and the new genetics*. – Blackwell Science LTD., 1995.
3. С.И.Козлова, Н.С.Демикова, Е.Семакова, О.Е.Блинникова. *Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование*. – Москва «Практика» 1996.
4. В.А.Балязин, М.И.Кравченко, Н.А.Фомина-Чертоусова. *Нейрокожные синдромы : клиника, диагностика*. – Москва, Элиста АПП «Джангар» 2001.
5. *Oxford Medical Database* – 1999, Vers.2.20.